

THESE
POUR LE
DOCTORAT EN MEDECINE
(Diplôme d'Etat)

par

Mme DAIEFF-DINICHERT Nicole
née le 26 Août 1931, à Paris-9^e

Présentée et soutenue publiquement en 1962

LA DYSPLASIE
SPONDYLO-EPIPHYSAIRE
TARDIVE

Président : M. LAMY, Professeur

Docteur Nicole DAIEFF-DINICHERT

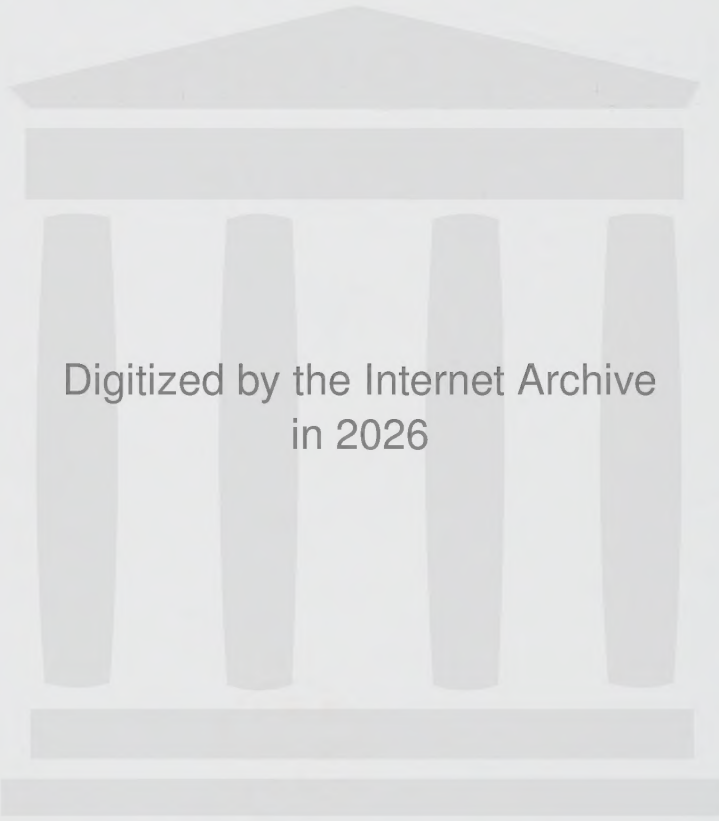
Externe des Hôpitaux de Paris

LA DYSPLASIE SPONDYLO-EPIPHYSAIRE TARDIVE



Imprimerie Abécé,
21, rue Juliette-Dodu, Paris-10^e

1963



Digitized by the Internet Archive
in 2026

ANNEE 1962

N°

THESE
POUR LE
DOCTORAT EN MEDECINE
(Diplôme d'Etat)

par

Mme DAIEFF-DINICHERT Nicole
née le 26 Août 1931, à Paris-9°

Présentée et soutenue publiquement en 1962

**LA DYSPLASIE
SPONDYLO-EPIPHYSAIRE
TARDIVE**



Président : M. LAMY, Professeur

PROFESSEURS HONORAIRES

MM. Alajouanine (T.), Aubin (A.), Bénard (H.), Builliard (H.), Cadenat (F.), Chabrol (E.), Champy (C.), Debré (R.), Fey (B.), Gastinel (P.), Halphen (E.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Lantuejoul (P.), Laroche (G.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.), Mathieu (P.), Mocquot (P.), Mondor (H.), Monod (R.), Moreau (R.), Moulonguet (P.), Olivier (E.), Pasteur Valléry-Radot, Petit-Dutaillis (D.), Quénu (J.), Richet (C.), Senèque (J.), Strohl (A.), Tanon (L.).

DOYEN

Léon BINET,
Membre de l'Institut

1^{er} ASSESSEUR

Gaston CORDIER

2^e ASSESSEUR

Jean VERNE

PROFESSEURS

1^{re} CHAIRE DE SCIENCES FONDAMENTALES

a) Professeurs titulaires :

Anatomie : M. DELMAS (A.). — Anatomie pathologique : M. DELARUE (J.). — Anatomie pathologique : M. BAUMANN (J.). — Biochimie médicale : MM. JAYLE (M.-F.) et SCHAPIRA (G.). — Biologie appliquée à l'Éducation physique et aux Sports : M. CHAILLEY-BERT (P.). — Biologie médicale : M. FAUVERT (R.). — Cancérologie médicale et sociale : M. BERNARD (J.). — Embryologie : M. GIROUD (A.). — Histoire de la médecine et de la chirurgie (Lariboisière) : N.... — Histologie : M. VERNE (J.). — Hygiène et médecine préventive : M. JOANNON (P.). — Médecine du Travail : M. DESOILLE (H.). — Médecine légale : M. PIEDELIEVRE (R.). — Microbiologie (Bactériologie et virologie) : M. FASQUELLE (R.). — Parasitologie : M. GALLIARD (H.). — Pathologie chirurgicale : M. HUGUIER (J.). — Pathologie exotique : M. LAVIER (G.). — Pathologie expérimentale et comparée : M. MERKLEN (F.-P.). — Pathologie médicale : M. MILLIEZ (P.). — Pathologie respiratoire : M. TURIAF (J.). — Pathologie et thérapeutique générales : M. BOUDIN (G.). — Pharmacologie : M. CHEYMOL (J.). — Physiologie : MM. BINET (L.) et BARGETON (D.). — Physiologie et pathologie obstétricale : M. LEPAGE (F.). — Physique médicale : MM. DOGNON (A.) et DJOURNO (A.). — Radiologie médicale : M. DESGREZ (H.). — Technique chirurgicale et Chirurgie expérimentale : N.... Thérapeutique : M. CONTE (M.).

b) Professeurs à titre personnel :

Biochimie médicale : MM. DESGREZ (P.) et POLONOVSKI (J.). — Biologie médicale : M. BOURLIERE (F.). — Embryologie : M. TUCHMANN (H.). — Hygiène et médecine préventive : M. DÉPARIS (M.). — Parasitologie : M. BRUMPT (L.-C.). — Pathologie chirurgicale : M. LAURENCE (G.). — Pharmacologie : Mlle LEVY (J.). — Physiologie : M. PARROT (J.). — Physique médicale : M. KELLERSHOHN (L.).

2° CHAIRES DE SCIENCES CLINIQUES

a) Professeurs titulaires :

Clinique carcinologique chirurgicale (Necker) : M. REDON (H.). — Clinique cardiologique (Broussais) : M. MOUQUIN (M.). — Cliniques chirurgicales : Beaujon : M. LORTAT-JACOB (J.-L.); Cochin : M. LEGER (L.); Hôtel-Dieu : M. PATEL (J.); Pitié : M. CORDIER (G.); Saint-Antoine : M. GOSSET (J.); Salpêtrière : M. SICARD (A.); Tenon : M. OLIVIER (Cl.). — Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants Malades : M. FEVRE (M.). — Clinique chirurgicale orthopédique et réparatrice (Cochin) : M. MERLE d'AUBIGNE (R.). — Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais) : M. GAUDART d'ALLAINES (F. de). — Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire (Laennec) : M. MATHEY (J.). — Clinique endocrinologique (Pitié) : M. DECOURT (J.). — Clinique de Génétique médicale (Enfants-Malades) : M. LAMY (M.). — Clinique gynécologique (Broca) : M. FUNCK-BRENTANO (P.). — Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (Saint-Louis) : M. DEGOS (R.). — Clinique des maladies des Enfants (Enfants-Malades) : M. CATHALA (J.). — Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard) : M. MOLLARET (P.). — Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Sainte-Anne) : M. DELAY (J.). — Clinique des maladies métaboliques (Necker) : M. HAMBURGER (J.). — Clinique des maladies du sang (Broussais) : M. MARCHAL (G.). — Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière) : M. CASTAIGNE (P.). — Cliniques médicales : Boucicaud : M. LENEGRE (J.); Broussais : M. SOULIE (P.); Cochin : M. JUSTIN-BESANÇON (L.); Cochin : M. BROUET (G.); Hôtel-Dieu : M. BARIETY (M.); Lariboisière : M. SEZE (S. de); Pitié : M. DREYFUS (G.); Saint-Antoine : M. KOURILSKY (R.). — Clinique médicale d'hydrologie thérapeutique et climatologie (Bichat) : M. DEBRAY (C.). — Clinique médicale propédeutique (Broussais) : M. GENNES (L. de). — Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition (Hôtel-Dieu) : M. DEROT (M.). — Clinique de neuro-chirurgie (Pitié) : M. DAVID (M.). — Clinique neurologique (Salpêtrière) : M. GARCIN (R.). — Cliniques obstétricales : Baudelocque : M. LACOMME (M.); Foche (Suresnes) : M. MERGER (R.). — Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal) : M. VARRANGOT (J.). — Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu) : M. RENARD (G.). — Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière) : M. AUBRY (M.). — Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul) : M. LE-LONG (M.). — Clinique de pédiatrie sociale (Enfants-Malades) : M. MARIE (J.). — Clinique de pneumo-phthisiologie (Laennec) : M. BERNARD (E.). — Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière) : M. MICHAUX (L.). — Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin) : M. COSTE (F.). — Clinique stomatologique (Pitié) : M. DECHAUME (M.). — Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard) : M. ROUX (M.). — Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine) : M. LEMAIRE (A.). — Clinique toxicologique : M. GAULTIER (M.). — Clinique traumatologique : M. PADOVANI (P.). — Séméiologie médicale : M. DOMART (A.). — Séméiologie et clinique chirurgicales : M. POILLEUX (F.). — Clinique urologique (Necker) : M. COUVELAIRE (R.). — Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau) : M. TURPIN (R.).

b) Professeurs à titre personnel :

b) PROFESSEURS A TITRE PERSONNEL :

Médecine : MM. BOUR (H.), LHERMITTE (F.); et PEQUIGNOT (H.).

PROFESSEURS SANS CHAIRE, PROFESSEURS AGREGES ET MAITRES DE CONFERENCES - AGREGES

Anatomic : MM. CABROL (C.), COUINAUD (C.), GILLOT (C.), OLIVIER (G.). — **Anatomic pathologique** : GAUTHIER-VILLARS (Mlle P.), pr. s. ch.; MM. ABELANET (R.), BUSSET (F.), GOUYGOU (Ch.), m. conf., NEZELOFF (Ch.), ORCEL (L.), PAILLAS (J.). — **Anesthésiologie** : MM. KERN (E.), VOURC'H (G.). — **Bactériologie** : MM. BARBIER (P.), CHRISTOL (D.), LE MINOR (L.), TOURNIER (P.). — **Biochimie médicale** : MM. BAULIEU, Et. m. conf., BOURILLON (R.), CARTIER (P.), DREYFUS (J.-Cl.), GONNARD (P.), KRUH (J.), JEROME (H.). — **Biologie appliquée à l'Education Physique et aux Sports** : M. PLAS (F.). — **Carcinologie** : MM. BOI-

RON (M.), DENOIX (P.), MATHE (G.), SELIGMANN (M.). — **Dermato-Syphiligraphie** : MM. CIVATTE (J.), DUPERRAT (B.). — **Electro-Radiologie** : M. LEDOUX-LEBARD (G.). — **Hématologie** : MM. BESSIS (M.), BILSKI-PASQUIER (G.), DAUSSET (J.), DUHAMEL (G.). — **Histologie** : MM. COUJARD (R.), pr. s. ch., MAROIS (M.), RACADOT (J.). — **Hydrologie** : MM. BESANÇON, CORNET (A.). — **Hygiène** : MM. BOYER (J.), pr. s. ch., BLANCHER (G.), CORRE-HURST (Mme L.), SAPIN-JALOUSTRE (H.). — **Maladies infectieuses** : MM. BASTIN (R.), DUPONT (V.). — **Médecine légale** : MM. DEROBERT (L.), pr. s. ch., FOURNIER (E.), GUENIOT (M.), HADENGUE (A.). — **Médecine du travail** : M. ALBAHARY (C.). — **Neuro-chirurgie** : M. PERTUISET (B.). — **Obstétrique** : MM. GRANJON (A.), HERVET (E.), LE LORIER (G.), LEVY (J.), MORIN (P.), MUSSET (R.), ROBEY (M.), SENEZE (J.), SUREAU (C.), THOYER-ROZAT (J.). — **Ophtalmologie** : MM. BREGEAT (P.), DUBOIS (A.), SARAUX (H.). — **Orthopédie** : MM. JUDET (R.), MEARY (R.), POSTEL (M.), RAMADIER (J.). — **Oto-rhino-Laryngologie** : MM. DEBAIN (J.), PIALOUX (P.). — **Parasitologie** : MM. GOLVAN (Y.), LAPIERRE (J.). — **Pathologie chirurgicale** : MM. BARCAT (J.), BINET (J.-P.), CAUCHOIX (J.), CERBONNET (G.), CHATELIN (C.-L.), DUBOST (Ch.), DUBOST (Cl.), FAUREL (J.), FLA-
BEAU (F.), GARBAY (M.), GARNIER (H.), GAUDART-d'ALLAINES (Cl. de), GERMAIN (A.), LATASTE (J.), LEVEQUE (B.), LOYGUE (J.), MERCADIER (M.), NATALI (J.), PELLERIN (D.), PERROTIN (J.), ROBERT (H.), THOMERET (G.). — **Pathologie exotique** : M. SCHNEIDER (J.). — **Pathologie expérimentale** : MM. BENHAMOU (J.-P.), BERTHAUX (P.), BOIVIN (P.), CROSNIER (J.), HARTMANN (L.), LœPER (J.), MAURICE (J.), MIKOL (Cl.), RICHTER (G.). — **Pathologie médicale** : MM. AUSSA-
NAIRE (M.), BOUVIER (J.), BOUVRAIN (Y.), BRICAIRE (H.), BRISSAUD (H.), BROCARD (H.), BUGE (A.), CATINAT (J.), CHRETIEN (J.), CO-
BLENTZ (B.), CONTAMIN (F.), COURY (C.), ETIENNE (J.-P.), FREZAL (J.), FRITEL (D.), HENNEQUET (A.), HIMBERT (J.), HOUSSET (E.), LA-
ROCHE (Cl.), LESOBRE (R.), MACREZ (C.), MOREAU (L.), NICK (J.), ROYER (J.), TOURNEUR (R.), WOLFROMM (R.). — **Pédiatrie-Puéri-
culture** : MM. JOSEPH (R.), LAFOURCADE (J.), LEPERCQ (G.), MANDE (G.), MOZZICONACCI (P.), POLONOVSKI (C.), ROSSIER (A.), VIALATTE (J.). — **Pharmacologie** : MM. BOISSIER (J.), LECHAT (P.). — **Physiologie** : MM. BARRES (G.), DEJOURS (P.), DURAND (J.), GIRARD m. conf., HUGELIN (A.), SCHERRER (J.). — **Physique médicale** : MM. CHANTEUR (J.), GOUGEROT (L.), m. conf. pr. s. ch., GREMY (F.), m. conf., MILHAUD (G.), PELLERIN (P.), ROUCAYROL (J.-Cl.), TUBIANA (M.), m. conf., KREIS (B.), MEYER (A.), RENAULT (P.). — **Psychiatrie** : M. PICHOT (P.). — **Psychiatrie infantile** : MM. DENIKER (P.), DUCHE (D.), FLAVIGNY (H.), LAPRESLE (J.). — **Rhumatologie** : M. DELBARE (F.). — **Stomato-
logie** : MM. CERNEA (P.), CHAPUT (Mme A.), m. c. agr., GRELLET (M.). — **Thérapeutique** : MM. CHASSAGNE (P.), LAMOTTE (M.), MARCHE (J.). — **Urologie** : MM. AUVERT (J.), MOULONGUET (A.), QUENU (L.).

PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGREGES CHARGES DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE à titre permanent

Anatomie : M. DEBEYRE. — **Clinique chirurgicale** : MM. ABOULKER (P.), AMFLINE (A.), prs s. ch., VERNE (J.-M.). — **Clinique médicale** : MM. PERRAULT (M.), RAMBERT (P.), THIEFFRY (S.). — **Clinique obstétri-
cale** : MM. GRASSET (J.), MAYER (M.). — **Clinique ophtalmologique** : MM. DESVIGNES (P.), OFFRET (G.). — **Clinique oto-rhino-laryngologique** : M. MADURO (R.). — **Clinique pédiatrique et puériculture** : M. LAPLANE (R.). — **Clinique psychiatrique** : M. BARUK (H.). — **Clinique urologique** : M. KUSS (R.).

PROFESSEURS DETACHES DANS LES UNIVERSITES ETRANGERES

Bactériologie : M. HAUDUROY (P.), Pr. s. ch. — **Pathologie chirurgicale** : M. RUDLER (J.), Pr. s. ch.

CHARGES DE COURS D'HYGIENE SCOLAIRE ET UNIVERSITAIRE

MM. BOLTANSKI (E.) et LAUNAY (C.).

Secrétaire général de la Faculté : M. LENA (J.).

Secrétaire principal : Mlle CHAINTREUIL (G.).

Conservateur en chef de la Bibliothèque ; Conservateur du Musée de la Médecine : M. le Docteur HAHN (A.).

Conservateur : Mlle DUMAITRE (P.).

Bibliothécaires : Mmes CONTET (J.), FORGET (F.); Mlles LAURENT (H.), LENOIR (G.), QUIEVREUX (E.).

Par délibération en date du 9 décembre 1789, l'Ecole a arrêté que les opinions qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

JE DEDIE CE TRAVAIL :

A LA MEMOIRE DE MA MERE,

A MON PERE,

le Docteur J.-P. DINICHERT,
Chevalier de la Légion d'Honneur.

A MON MARI,

le Docteur CH.-Y. DAÏEFF.

A MES ENFANTS,

THIERRY et BERTRAND.

A MONSIEUR LE PROFESSEUR M. LAMY,

Professeur de Génétique Médicale à la Faculté
de Médecine de Paris.

Médecin de l'Hôpital des Enfants-Malades,
Commandeur de la Légion d'Honneur,

*Pour l'honneur qu'il me fait
en présidant cette Thèse.*

A MON MAITRE,

Monsieur le Professeur Agrégé M. AUSSANNAIRE,
Professeur agrégé de Pathologie Médicale,
Médecin des Hôpitaux,
Officier de la Légion d'Honneur,

*qui nous a inspiré le sujet de cette thèse.
Nous avons auprès de lui, pendant un an,
merveilleusement complété notre formation
pédiatrique et appris à la meilleure des
écoles, l'art d'être bon et indulgent.*

A MONSIEUR LE DOCTEUR P. MAROTEAUX,

Chef de Laboratoire à l'Hôpital des Enfants-
Malades,
Chargé de Recherches au Centre National de
la Recherche Scientifique,

*En témoignage de ma reconnaissance pour les
inégalables conseils qu'il m'a prodigués au
cours de ce travail.*

A MON MAÎTRE,

Monsieur le Professeur A. LEMAIRE,
Professeur de Clinique Thérapeutique Médicale
à la Faculté de Médecine de Paris,
Médecin des Hôpitaux,
Commandeur de la Légion d'Honneur,

*dont l'autorité et la constante gentillesse ont
été pour moi, en toutes circonstances, le plus
précieux des soutiens.*

A MONSIEUR LE PROFESSEUR G. LAURENCE,

Professeur de Pathologie Chirurgicale à la Faculté de Médecine de Paris,
Membre de l'Académie de Chirurgie,
Chirurgien des Hôpitaux,

Avec mon affectueuse admiration.

A MES MAITRES D'EXTERNAT :

MONSIEUR LE DOCTEUR P. ANDRE,
MONSIEUR LE DOCTEUR P. BLANCHON,
MONSIEUR LE DOCTEUR J. FOUQUET,
MONSIEUR LE PROFESSEUR AGREGÉ
M. AUSSANNAIRE,
MONSIEUR LE DOCTEUR G. TARDIEU,

JE REMERCIE

MONSIEUR LE PROFESSEUR DE SEZE,
MONSIEUR LE PROFESSEUR AGREGÉ

R. JOSEPH,

MONSIEUR LE DOCTEUR LAYANI,

MONSIEUR LE DOCTEUR A. RYCKEWAERT,
*d'avoir bien voulu m'autoriser à reproduire
des observations de leurs services.*

*Qu'ils veuillent bien trouver ici l'expression
de mes sentiments reconnaissants.*

INTRODUCTION

On a trop souvent tendance à considérer toute chondrodys-
trophie spondylo-épiphysaire comme une Maladie de Morquio.

Le nombre d'observations relatées sous cette étiquette est
assez considérable ; or plusieurs ne tiennent compte ni de l'âge
de découverte de la maladie, ni de la discrétion de l'atteinte
épiphysaire, ni de l'incidence familiale, et intitulent forme fruste
du Syndrôme de Brailsford-Morquio, une affection que ses ca-
ractères cliniques, radiologiques et génétiques permettent
cependant de bien individualiser.

NILSONNE fut le premier, en 1927, à observer un cas de cette
maladie qui lui apparut comme « une anomalie congénitale du
rachis de nature inconnue ».

Ce n'est qu'en 1957 que le terme de « dysplasie spondylo-
épiphysaire tardive » fut proposé par P. MAROTEAUX, M. LAMV
et J. BERNARD.

Dans ce travail, nous nous proposons de reprendre les
divers caractères de la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive,
et désirant garder un étroit contact avec les faits, nous rappor-

terons d'abord six observations dont quatre sont inédites. Elles concernent des malades d'âge très différent, et ont ainsi l'intérêt de retrouver l'affection, à toutes les époques de la vie.

Nous essaierons ensuite de donner une description synthétique de la clinique, de la radiologie et de la génétique, avant de tenter de fournir une explication pathogénique.

Enfin, au terme de cette étude, nous insisterons sur le pronostic relativement favorable de cette chondrodystrophie, compatible avec une existence presque normale, mais pourtant souvent responsable d'arthroses secondaires qui en assombrissent dès lors le pronostic fonctionnel.

OBSERVATION N° 1

Nous résumons d'abord le cas d'un malade qu'il nous a été donné d'observer dans le service du Professeur Agrégé AUSSANNAIRE.

Alain V... est né au terme d'une grossesse normale et sans incidents, de parents d'origine bretonne, dans les antécédents desquels seule a pu être notée une luxation congénitale de la hanche chez la mère.

Sa première enfance se passe normalement et sans soit soit remarqué quelque trouble dans la croissance staturale et pondérale et dans le développement squelettique.

Dès l'âge de quatre ans, cependant, les parents remarquent déjà la petite taille d'Alain et comparent la croissance de leur fils à celle de ses camarades ; ils vont peu à peu s'inquiéter et se décident à le montrer à l'âge de douze ans à un médecin qui, constatant la brièveté du tronc, fera faire des radiographies qui montrent d'importantes anomalies rachidiennes et incitent à faire hospitaliser l'enfant dans le service du Professeur Agrégé AUSSANNAIRE.

Sa taille est très au-dessous de la normale puisque à 13 ans, il ne mesure que 131 centimètres, alors que la taille moyenne normale pour cet âge est de 150 centimètres, avec une déviation standard de plus ou moins 6,6 cm.

Cette petite taille est avant tout expliquée par la brièveté du tronc, alors que les membres sont de longueur normale

Ce tassement thoracique s'accompagne d'une exagération de la lordose lombaire, d'une déformation cyphoscoliotique du rachis dorsal et d'un élargissement transversal et antéro-postérieur du thorax.

Le rachis a cependant une souplesse normale. Les muscles périvertébraux se laissent normalement déprimer. Il n'existe pas de point douloureux vertébral et l'examen neurologique ne montre aucune anomalie.

Les déformations rachidiennes sont isolées, le squelette des membres, les articulations, le crâne et la face sont morphologiquement normaux.

Enfin, l'examen somatique ne nous apporte aucun autre élément clinique.

Le bilan biologique est normal.

Les radiographies osseuses confirment cette notion clinique d'une atteinte strictement vertébrale.

Le thorax est diminué en hauteur et élargi dans toutes ses dimensions tant antéropostérieure que transversale, avec des côtés serrées et horizontales.

Ce tassement thoracique est expliqué par des anomalies du rachis. Outre la discrète déformation cyphoscoliotique dorsale et l'exagération de la lordose lombaire, les radiographies montrent en effet d'importantes anomalies prédominant sur le rachis dorsal et lombaire.

Elles consistent en un *aplatissement des corps vertébraux* avec de profil un important élargissement de l'espace intervertébral antérieur et des plateaux bombés qui comblent la partie postérieure de l'espace intervertébral.

Le reste du squelette est normal. Seules les articulations coxo-fémorales sont peut-être un peu modifiées avec des têtes fémorales profondément encastrées, des interlignes minces et un col fémoral un peu court.

Nous avons complété cette observation clinique et radiologique par une *étude génétique*. Mais nous n'avons obtenu que peu de renseignements sur cette famille bretonne dont nous avons cependant établi l'arbre généalogique.

Si les parents d'Alain, que nous avons examinés, sont normaux, nous ne connaissons, par contre, son frère aîné, ses deux oncles maternels et ses deux cousins issus de sœurs de sa mère, que par ce que nous en avons pu savoir à l'interrogatoire et par l'examen de photographies.

Tous seraient normaux, ce qu'il nous le verrons n'est pas incompatible avec le mode de transmission.

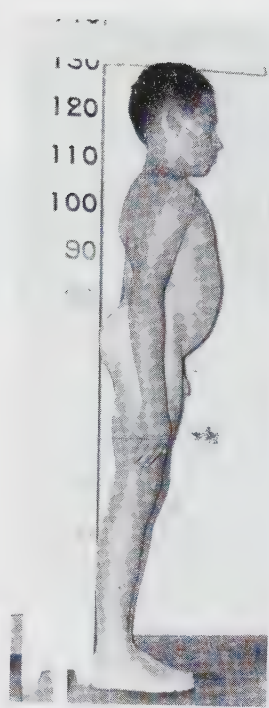
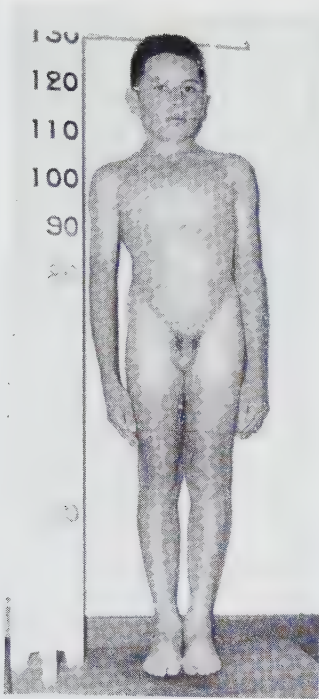


Fig. 1-2 : Observation N° 1.

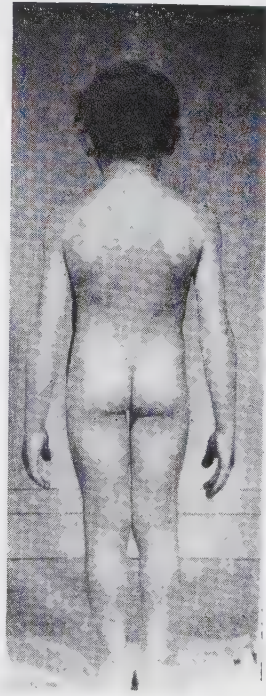


Fig. 3-4 : Observation N° 2.

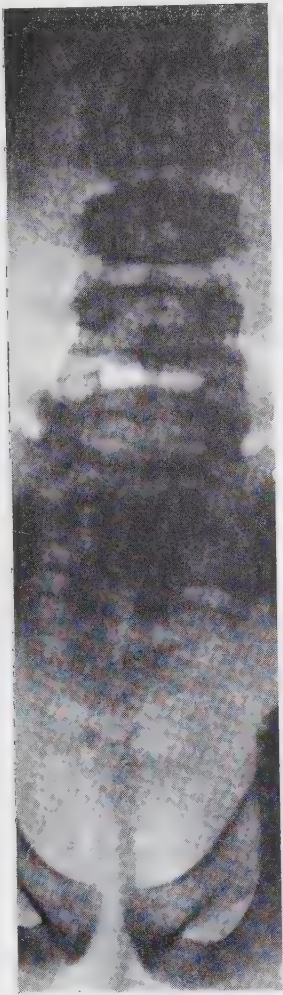


Fig. 5

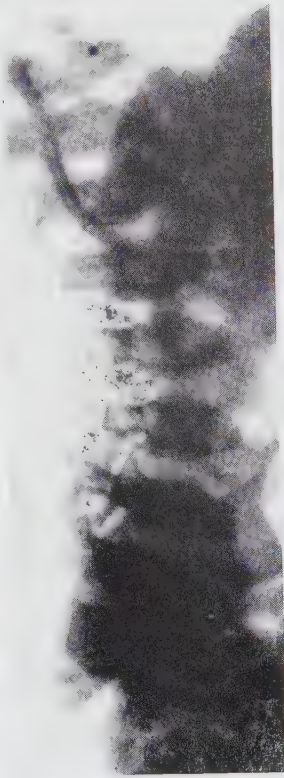


Fig. 6



Fig. 7

Fig. 5 : Obs. N° 1.

Fig. 6 : Obs. N° 2.

Fig. 7 : Obs. N° 3. Cliché fait à 9 ans, pour des troubles digestifs ayant motivé le premier examen et sur lequel les anomalies vertébrales n'avaient pas été retenues.

OBSERVATION N° 2

Le Docteur MAROTEAUX a bien voulu nous communiquer le cas de ce petit malade :

Jacques E... consulte, dans le service du Professeur LAMY, pour la première fois à l'âge de six ans et demi. Il est adressé pour *retard de croissance* et *légère cyphose*.

On est tout de suite frappé par l'aspect particulier de l'enfant.

Certes, il n'est pas grand, puisqu'il mesure 108,6 cm. à six ans et demi, la taille normale à cet âge se situant autour de 1 m. 17, avec une déviation standard de — 4 cm. 3, mais surtout on remarque des *anomalies au niveau du tronc*.

Le thorax est globuleux, élargi dans le sens antéropostérieur et transversal. Le sternum saille en avant.

Il existe une cyphose dorsale haute, à grand rayon.

Le cou est court, la tête semble enfoncée dans les épaules.

Les membres, par contre, sont normaux, au garde-à-vous, les médius atteignent la tête des péronés. Les deux segments des membres supérieurs ont un rapport harmonieux.

Objectivant la disproportion des membres et du tronc, les mensurations pubis-sol et pubis-vertex donnent les résultats suivants :

— Pubis-vertex.....	54 cm.
— Pubis-sol.....	64 cm. 2
— Membre supérieur	50 cm. 7

L'examen du squelette des membres, des articulations est normal ; en particulier il n'existe aucune limitation des mouvements.

Quant au reste de l'examen somatique, il n'apprend rien de particulier.

L'interrogatoire des parents a noté une naissance normale, avec un poids et une taille satisfaisants. Le développement psycho-moteur est analogue à celui des autres enfants de son âge.

Toutefois, à cinq ans, Jacques a présenté un syndrome cataleptique, et un électro-encéphalogramme a enregistré un tracé typique de comitalité.

Quant au retard de croissance, c'est vers quatre ans que le père s'en est inquiété, *remarquant surtout, à ce moment, la déformation thoracique.*

Les antécédents familiaux ne révèlent rien de particulier, les parents sont de taille normale, les grands-parents maternels sont grands, et les frères de la grand-mère maternelle mesurent plus de 1 m. 80.

Enfin, Jacques a trois frères et sœurs, chez lesquels on n'a rien remarqué de pathologique.

L'examen radiologique va confirmer les anomalies vertébrales.

Le thorax apparaît extrêmement court. Les côtes ont tendance à s'horizontaliser. La cyphose dorsale est évidente.

Surtout *les vertèbres sont aplaties* avec aspect biconvexe des plateaux, réalisant l'image en « dos d'âne ». De profil, l'espace intervertébral antérieur est élargi.

Enfin, le reste du squelette est normal, ce qui montre l'absence de lésions épiphysaires.

L'examen biologique n'a évidemment pas montré d'anomalie.

OBSERVATION N° 3

Luc V..., né le 22 mai 1946, est vu pour la première fois en septembre 1955, dans le service du Professeur Agrégé JOSEPH, auquel il est adressé pour « troubles de croissance ». A neuf ans, en effet, il mesure 1 m. 15 (taille théorique d'un enfant de six ans).

De prime abord, on est frappé par la petite taille dysharmonieuse :

- Les membres sont relativement longs.
- Il existe : une ensellure lombaire marquée et une saillie modérée du sternum et de l'abdomen.
- Le cou est bref.
- On note, enfin, un certain degré de cyphose dorsale haute à grand rayon.

Le reste de l'examen somatique est strictement normal.

Les antécédents familiaux ne révèlent rien de particulier, les parents et grands-parents sont de taille normale.

Une sœur, âgée de douze ans, mesure 1 m. 54.

Un frère, âgé de sept ans, mesure 1 m. 20.

Dans les antécédents personnels, on note :

- Une grossesse et un accouchement normaux ;
- Le développement psycho-moteur de la première enfance tout à fait satisfaisant ;
- Par contre, des troubles digestifs, existant depuis la première année, à type d'épisodes diarrhéiques fébriles dont l'étiologie ne semble pas poser de problèmes, l'enfant ayant eu des amibes dans ses selles à deux reprises.
- *Mais surtout le retard statural actuel évolue de longue date.*

Il a été remarqué dès l'âge de quatre ans, et les parents ont scrupuleusement noté les diverses tailles :

4 ans		0 m. 96
5 ans		1 m.
6 ans		1 m. 06
7 ans		1 m. 10
8 ans		1 m. 12
9 ans		1 m. 15

La croissance n'est donc sûrement pas arrêtée, mais elle s'éloigne progressivement de la courbe moyenne.

Ce retard statural a déjà été traité sans succès par le Sterogyl 15, donné depuis la première année, à raison d'une ampoule tous les six mois.

Enfin, les radios du rachis dorso-lombaire sont à ce moment considérées comme normales, encore que l'on puisse y retrouver des altérations discrètes.

Au total, l'on conclut alors à un léger retard isolé du développement statural comme l'y autorise la déviation minime par rapport à la taille théorique, et l'absence de toute signe neurologique ou endocrinien.

Puis, l'enfant est revu en décembre 1958. Il a douze ans et demi. L'on est à nouveau frappé par la *dysharmonie de la taille*. Il a pris 7 centimètres et demi en trois ans, mais ne mesure toujours que 122 cm. 5 au lieu des 145 cm. théoriques, et il existe une différence de 9 cm. 5 entre les distances pubis sol (66 cm.) et pubis vertex (56,5 cm.).

Le bilan clinique est alors repris. Il retrouve les mêmes anomalies portant essentiellement sur un raccourcissement relatif du tronc, à l'exclusion de toute autre atteinte osseuse ou articulaire.

Le bilan radiologique permet alors de noter un aspect de platyspondylie, avec vertèbres en dos d'âne, et semble-t-il un aplatissement discret des têtes fémorales.

Le bilan humoral, enfin, se révèle normal.

Devant ces éléments, le Professeur JOSEPH porte alors le diagnostic de *dyschondroplasie génotypique*. Il élimine cependant une maladie de Morquio sur :

- l'absence d'anomalies épiphysaires,
- l'absence d'atteinte des membres,
- la découverte relativement tardive.

Depuis 1958, l'enfant a été revu chaque année et l'évolution confirme le diagnostic.

La déviation d'avec la taille théorique s'est accrue et atteint 18 % à seize ans. A cet âge, en effet, il mesure 134 cm. 5.

La distance pubis-sol : 69 cm. 5.

La distance vertex pubis : 65 cm.

La puberté, enfin, s'est effectuée normalement avec les premiers poils pubiens à douze ans ; les caractères sexuels parfaitement normaux à quatorze ans.



Fig. 10.



Fig. 11

Observation N° 5.

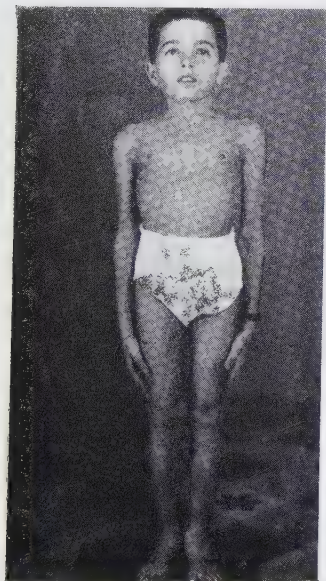


Fig. 12 : Observation N° 3.



Fig. 13 : Observation N° 4.

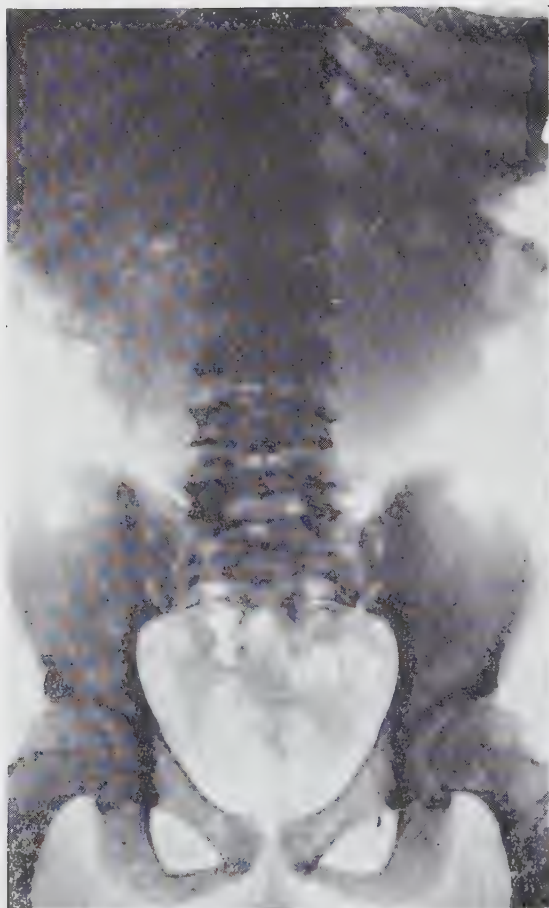


Fig. 8



Fig. 9

Fig. 8 et 9, Obs. N° 3. Clichés de mai 1962, à l'âge de 16 ans. A noter le début du processus arthrysiue au niveau des hanches, bien que le jeune malade, sportif, ne présente actuellement aucun trouble fonctionnel.

OBSERVATION N° 4

Cette observation est due à l'obligeance de M. le Docteur LAYANI Elle concerne un malade dont le cas avait déjà été relaté dans la thèse de Mme PERALDI-ROBERT. Nous avons pu examiner à nouveau ce patient réhospitalisé récemment à l'Hôpital de la Pitié.

M. K. M..., Nord-Africain, âgé de vingt-cinq ans, est hospitalisé pour la seconde fois pour un blocage douloureux de la hanche droite.

Les circonstances d'hospitalisation sont en février 1958 et en mai 1962, les mêmes : un matin en se levant, le malade ressent au niveau de l'aîne droite, une douleur très intense ; l'impotence fonctionnelle est absolue, et à l'entrée à l'hôpital, on constate que la hanche est fixée en flexion. L'extension active de la cuisse est impossible ; de même que la mobilisation passive qui réveille des douleurs inguinales très vives.

Il existe une limitation de l'abduction, des rotations interne et externe. La tête fémorale est en place, les régions trochantérienne et inguinale sont normales à la palpation.

Le reste de l'examen est toujours négatif.

Dans d'autres circonstances, de tels accidents auraient pu poser un certain nombre de problèmes étiologiques. Mais ici, la réponse est aisée.

Dès l'inspection, on est frappé par la petite taille de M. K. M... : 1 m. 39, et celle-ci est par ailleurs dysharmonieuse, en raison de la disproportion des différents segments du corps.

Le tronc est très réduit, séparé du bassin rétréci par la taille, pratiquement invisible.

Les membres sont longs, analogues à ceux d'un homme normal. Dans l'attitude du garde-à-vous, l'extrémité du médius atteint l'interligne du genou.

En dehors des troubles de la hanche, il n'existe aucun déficit articulaire, pas d'hyperlaxité ligamentaire.

Le reste de l'examen somatique est normal.

Les diverses mesures relevées montrent :

— Taille debout	139 cm.
— Taille assis	65 cm.
— Pubis-sol	77 cm.
— Vertex-pubis	62 cm.
— Membre supérieur	68 cm.
— Membre inférieur	85 cm.

A l'examen radiologique du rachis, on trouve le nombre habituel de vertèbres, mais les corps vertébraux sont très aplatis, surtout dans le segment lombaire.

De profil, on remarque très nettement un prolongement antérieur moins haut que la moitié postérieure de la vertèbre qui, associé au bord supérieur convexe, donne une image en « dos de hérisson ».

— Les disques vertébraux, de hauteur normale au centre, s'élargissent sur les côtes.

— Tous ces caractères sont bien objectivés sur les toмоgraphies.

— Plus accessoirement, on note une légère cyphose dorsale haute avec exagération de la lordose lombaire.

L'examen radiologique des épiphyses proximales des membres inférieurs est peu différent, en 1962, de celui pratiqué en 1958.

On observe des deux côtés un aplatissement de la tête déjetée en bas et en dedans, un pincement de l'interligne, une condensation des surfaces articulaires contrastant avec l'intégrité du col et de la diaphyse fémorale.

Par ailleurs, on note des altérations de texture, avec juxtaposition de zones claires et sombres.

Il n'y a pas de corps étrangers intra-articulaires.

Au point de vue biologique, rien à retenir.

L'enquête familiale n'apporte que des éléments négatifs : le malade connaît sa grand-mère maternelle, mais ignore si elle avait des frères ou sœurs. Ses parents et ses sœurs sont de taille normale. Il a une fille de trois ans !

De toutes façons, il n'a jamais entendu parler chez les siens d'un parent vraiment petit.

OBSERVATION N° 5

M. J. Ch... a été suivi dans le service de M. le Professeur de SÈZE, pour arthrose de la hanche. Au cours des divers examens, l'attention est attirée par la petite taille de sujet, et des clichés du rachis objectivent la brièveté du tronc et l'aplatissement des vertèbres.

L'interrogatoire est assez peu précis, en ce qui concerne la jeunesse de ce malade. Né en Alsace en 1905, il a grandi en territoire annexé chez des parents cultivateurs. Il ne se souvient pas d'avoir eu une enfance malade, et dit qu'à dix ans, il était sensiblement de taille moyenne. A douze ans, il fait une chute de trois mètres, et doit être hospitalisé et plâtré. Il ignore du reste les conséquences immédiates de cet accident, qui semble en tous cas ne pas l'immobiliser très longtemps, puisqu'il reprend très vite les travaux de la terre, sans épargner sa peine, car les hommes sont absents : on est en 1917 !

A quatorze ans pourtant, il se souvient, à sa Première Communion, d'avoir été le plus petit !

Son adolescence se déroule sans incident ; mais vers vingt ans, ses parents le jugent sans doute d'une taille trop petite pour rester dans l'agriculture, et lui conseillent une profession sédentaire. Il ira ainsi à Paris où des emplois de bureau l'occupent encore aujourd'hui.

Il se marie et a deux enfants, un fils et une fille.

Vers quarante-cinq ans, il commence à éprouver au niveau des hanches quelques douleurs. C'est à partir de ce moment qu'il consulte divers services parisiens, sera soumis à divers traitements.

Morphologiquement, ce malade mesure 135 cm., et c'est la brièveté de son tronc qui est responsable de cette petite taille.

En effet, son thorax est presque aussi haut que large. Sa tête portée par un cou très court est enfoncée dans les épaules. Il a une cyphose, dorsale assez accentuée, et vu de profil, on constate une protrusion sternale modérée, mais qui, jointe à la cyphose, contribue à donner une impression d'élargissement antéro-postérieur du thorax.

Les crêtes iliaques affleurent les dernières côtes. Le rachis est raide, et les mouvements de flexion et d'hyperextension sont très limités.

L'étude de la motilité articulaire montre une limitation relative de l'abduction de l'épaule. Les coudes et les poignets sont normaux.

Aux membres inférieurs, les hanches sont extrêmement touchées :

- L'abduction est presque bloquée.
- La rotation très limitée.
- Seule la flexion est relativement conservée.

Genoux et chevilles sont normaux.

Le reste de l'examen somatique est strictement normal.

Les diverses mesures relevées montrent :

— Taille debout		135,5 cm
— Taille assis		63 cm
— Pubis-sol		77,4 cm
— Vertex-pubis		58,1 cm
— Membre supérieur		68,7 cm
— Membre inférieur		85 cm

L'examen radiologique est intéressant à un double point de vue :

1) *Celui du rachis dorsal*. Il objecte la platyspondylie, montre l'irrégularité des interlignes, simulant des calcifications. Enfin de D 12 à L 5, montre une *soudure vertébrale quasi totale*, d'où disparition des caractères typiques de face et de profil, de convexité des plateaux vertébraux, et de comblement postérieur de l'espace intervertébral. On retrouve cependant cet aspect entre L 4 et L 5.

Cette image évoque une des observations de BARBER, qui le premier a observé un tel blocage lombaire.

2) *Les hanches* ont toutes les deux des lésions arthrosiques. Le bassin est de petites dimensions. Les interlignes articulaires sont irréguliers. Les têtes sont déformées, le col fémoral court; mais il n'y a pas de coxa vara. On observe de nombreux ostéophytes.

Il faut enfin signaler chez ce malade de discrètes altérations des épaules.

L'étude génétique de ce malade pourrait être intéressante, car elle porte sur cinq générations. Toutefois, cette famille est de dimensions réduites.

Le père et la mère du malade sont de taille normale, il a connu ses grands-parents maternels, et ne se souvient pas que l'un d'eux fût petit.

Il a un frère normal, enfin, comme nous l'avons dit, deux enfants : une fille et un garçon normaux. Mais la fille n'est-elle pas conductrice ? Elle est mariée et a deux enfants, des garçons de six ans et de deux ans.

Nous avons examiné ces deux enfants : l'ainé mesure, à six ans et dix mois, 114 cm. On ne peut donc parler ici de retard statural. Il est morphologiquement strictement normal, on ne note pas de protrusion sternale, le tronc est de longueur normale, les médius n'atteignent absolument pas, au garde-à-vous, l'interligne des genoux.

Les clichés du rachis montrent des vertèbres normales en rapport avec l'âge.

Si l'on se souvient de nos trois premières observations, le retard statural avait été remarqué par les parents fort précocement, et dans notre observation n° 3, le diagnostic porté à six ans et demi. Il semble donc que ce petit-fils d'un sujet atteint, fils d'une mère conductrice, soit épargné par la maladie.

Nous serons peut-être plus réservé, en ce qui concerne son frère, âgé de deux ans, et qui mesure 80 cm. La taille minima à cet âge étant de 85 cm. Nous n'avons toutefois constaté aucune anomalie morphologique ou radiologique. Par ailleurs, nous n'oublions pas que son père mesure 159 cm, et sa mère, 157 cm.

Nous avons demandé à le revoir d'année en année.

OBSERVATION N° 6

Cette observation est également due à l'obligeance du Service de M. le Professeur S. de SÈZE.

M. M. A... eet âgé de 53 ans. Il a commencé à souffrir de dorsalgies en 1939, alors qu'il était mobilisé, et une radiographie de son rachis, effectuée à cette époque, avait justifié sa réforme.

Traité par des sels d'or, qui l'améliorent progressivement, il mène depuis une vie active émaillée de loin en loin de nouveaux épisodes douloureux.

En 1957, il consulte chez M. le Professeur de SÈZE, où l'aspect particulier de ses vertèbres est immédiatement souligné.

Depuis trois ans, il porte un lombostat, les douleurs qu'il accuse sont uniquement dorsales, à aucun moment il ne se plaint de gêne au niveau des membres inférieurs.

Enfin, il nous dit prendre actuellement vingt milligrammes de cortancyl par jour !

Sur son enfance et son adolescence, nous n'apprenons rien d'intéressant ; quant à sa croissance, elle se serait stoppée vers seize ans.

Ce malade mesure 1 m. 57 : c'est le plus grand parmi les cas de dysplasie spondylo-épiphysaire tardive observée jusqu'à maintenant.

Toutefois, en dépit de cette taille relativement grande, à laquelle il doit d'avoir été incorporé, son aspect est typique :

Son tronc court, sa tête enfoncée dans les épaules ; le dos est ici plat, le sternum saille en avant.

Tout évoque la morphologie de nos autres observations.

Les membres, eux, se sont développés normalement. Comme on pouvait s'y attendre, étant donné la taille du sujet, ils sont plus longs que ceux des malades de nos observations 4 et 5. Les mains atteignent l'interligne du genou. Les mesures relevées sont les suivantes :

— Debout	157 cm.
— Assis	74,3 cm.
— Pubis-sol	86 cm.
— Membre supérieur	77,1 cm.
— Membre inférieur	95,5 cm.

Le dos est raide et les divers membres du rachis sont limités. En revanche, les articulations des membres sont peu touchées, sauf :

— l'abduction des hanches	45°
— la rotation externe	10°
— la rotation interne	20°

Le reste de l'examen est normal.

Du point de vue radiologique,

L'étude du rachis dorso-lombaire objective la platyspondylie généralisée avec, sur les clichés de profil, une déformation des plateaux qui comble les deux tiers postérieurs de l'espace intervertébral. On observe, en outre, des lésions d'arthrose se traduisant par d'assez nombreux becs de perroquet.

Sur le plan génétique,

Quatre générations ont pu être explorées, et nous voulons souligner tout de suite ici que, différent des arbres généalogiques précédents, le cas de M. M. A... *n'est pas isolé*, puisqu'un de ses frères, malheureusement décédé, a présenté de graves lésions arthrosiques des hanches avec une taille de 1 m. 52. Il avait par ailleurs des déformations du tronc.

Un autre frère est normal et mesure 1 m. 65.

Du côté des parents, rien d'anormal à signaler, la descendance d'une tante maternelle est également normale.

De l'union des parents de M. A... sont donc encore issus deux frères ; nous venons de parler de l'un d'eux, l'autre mesure 1 m. 65.

Quant à la descendance du frère taré, elle ne comporte que filles et petites-filles.

Enfin, notre malade a, de trois épouses successives, cinq enfants, et jusqu'à maintenant une seule petite fille.

ETUDE CLINIQUE ET RADIOLOGIQUE

Les observations rapportées montrent que la découverte de la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive n'appartient pas au seul pédiâtre. Lorsque la taille est peu réduite, le sujet ignore parfois les anomalies dont il est porteur, et c'est à *l'âge adulte*, à l'occasion d'une arthrose que l'on sera amené à parler de cette affection.

Par ailleurs, les anomalies radiologiques se remaniant avec l'âge, ces faits nous incitent à reprendre la description de la dysplasie spondylo épiphysaire tardive successivement chez l'enfant et chez l'adulte.

A) Chez l'enfant :

Dans leur description initiale, M. LAMY et P. MAROTEAUX insistaient sur la découverte relativement tardive des anomalies qui, *toujours chez un garçon*, est généralement contemporaine de l'adolescence.

Cependant, ils suggéraient que le début réel devait être plus précoce.

Nos observations confirment ces faits, et ont l'intérêt de montrer que dans certains cas, lorsque les parents sont attentifs, et le médecin averti, *le diagnostic de la maladie est déjà possible avant la dixième année* : dans notre deuxième observation, il est porté à six ans et c'est, à notre connaissance, le cas décelé le plus précocément.

Ce sont toujours des *troubles de la croissance staturale* qui motivent l'examen de l'enfant ou de l'adolescent.

Le retard statural ne devient généralement évident que vers la dixième ou douzième année, bien que, nous venons de le voir, il ait commencé à se manifester discrètement un peu plus tôt. A six ans, le malade de notre deuxième observation mesure 108,6 cm. A quatre ans, celui de notre troisième observation mesurait 96 cm. C'est également à cet âge que les parents d'Alain (Obs. n° 1) avaient remarqué déjà la petite taille de leur fils par rapport à celle de ses camarades.

La brièveté du tronc est, à l'examen, l'anomalie la plus évidente. Elle est d'autant plus frappante qu'elle contraste avec des *membres normaux*. Cette brièveté du tronc est donc seule responsable de la réduction de la taille.

Le buste est carré, aussi large que haut, il bombe en avant par une saillie plus ou moins importante du sternum.

Le dos peut être plat avec disparition des courbures physiologiques ; on peut aussi observer une cyphose dorsale de grand rayon, ce qui est le cas de nos trois petits malades.

On note enfin une obliquité exagérée des côtes.

Nous venons de le dire, *les membres* sont normaux, ayant les dimensions de ceux d'un enfant non taré du même âge.

Le rapport entre les dimensions respectives des deux segments du *membre supérieur* est conservé. Les mains sont normales. Au garde-à-vous, celles-ci atteignent les genoux et, du fait de la brièveté du tronc, les bras paraissent ainsi trop longs.

Les membres inférieurs sont, eux aussi, normaux, le rapport de leurs deux segments, harmonieux.

Enfin, objectivant l'anomalie vertébrale, *la distance pubis-sol est supérieure à la distance pubis-vertex* qui lui est normalement égale.

Le reste de l'examen clinique est pauvre :

— La mobilité articulaire des membres est habituellement normale à cet âge.

— Le rachis est généralement souple.

— Il n'y a pas d'anomalie viscérale,
pas d'anomalie génitale,
pas d'hypo ou hyperfonctionnement endocrinien.
pas de modification crânienne.
pas d'opacité cornéenne à la lampe à fente.

— Le psychisme est tout à fait normal.

L'étude biologique n'a montré aucune perturbation métabolique notable.

Les radiographies du *rachis* montrent les anomalies caractéristiques de la maladie :

L'aplatissement des corps vertébraux, ou platyspondylie est généralisée, mais particulièrement accentué dans le segment dorsal. Il s'accompagne de déformations des plateaux vertébraux. Au niveau de la région dorso-lombaire, les signes sont les plus nets.

De face : les corps vertébraux sont un peu élargis et aplatis. En outre, les plateaux vertébraux sont déformés en « dos d'âne », avec un élargissement latéral de l'espace intervertébral.

De profil : le corps vertébral dont la hauteur est très diminuée en avant a des plateaux bombés qui comblent les deux tiers postérieurs de l'espace intervertébral.

Enfin, on retrouve sur les clichés les caractères généraux observés cliniquement : thorax court, côtes serrées, rectilignes dans leur partie postérieure avec obliquité en bas et en dehors.

Le bassin est de dimensions réduites, les crêtes iliaques un peu irrégulières. Le col peut être un peu court, les têtes fémorales très légèrement aplaties.

Les lésions des hanches ne sont, en tous cas, pas observés chez notre petit malade de six ans, elles sont discrètes chez celui de treize ans et s'accroissent chez celui de seize ans.

Quant au reste du squelette, il a peu d'anomalies, et les autres épiphyses sont le plus souvent normales.

De façon générale, il faut bien insister sur la discrétion des atteintes périphériques qui, chez certains sujets, sont totalement absentes.

B) *Chez l'adulte,*

Les circonstances de découverte sont très différentes :

— Ou le manisme a été discret, notre sixième malade mesure 1 m. 57 ;

— Ou la famille négligente.

En tous cas, à l'âge adulte, la taille varie entre 1 m. 30 et 1 m. 57.

L'état général est excellent, le psychisme et le comportement sexuel normaux ; et ce n'est pas pour une disgrâce phy-

sique que ce malade va venir consulter, mais bien pour un trouble fonctionnel.

Le plus souvent, il s'agit de douleurs des membres inférieurs, rendant la marche pénible. Parfois, ce sont des douleurs dorsales ; enfin, dans une de nos observations, il y a même un véritable blocage de la hanche.

A l'examen, chez l'adulte comme chez l'enfant, le raccourcissement du tronc est évident, et nous ne reprendrons pas sa description.

Sur ces anomalies morphologiques, le tableau clinique bien connu de la coxarthrose va le plus souvent se greffer et l'examen permet d'objectiver d'importantes limitations des mouvements des hanches dont l'abduction, la rotation, sont particulièrement réduites (Obs. 4 et 5).

Parfois, une arthrose des épaules est associée (Obs. 5), fait signalé du reste récemment par DUBOST ; mais cette arthrose paraît coïncider avec une atteinte sévère des hanches et ne pas apparaître isolément.

Enfin, le tableau clinique peut, dans certains cas, se réduire à des douleurs et une raideur dorso-lombaire traduisant une arthrose vertébrale (Obs. n° 6).

Radiologiquement, chez ces sujets, venus souvent pour une coxarthrose, les clichés du rachis mettent en évidence une platyspondylie.

L'aspect des vertèbres est analogue à celui observé chez l'enfant. Mais l'irrégularité des plateaux est telle qu'elle peut simuler des calcifications discales et pourrait égarer le diagnostic un instant (Obs. 5).

Parfois, le processus dégénératif est si important qu'il peut, comme dans notre Observation n° 5, réaliser un véritable bloc par fusion totale des vertèbres, ici de D₁₂ à L₅. Il ne s'agit pas d'un bloc congénital, et il est facile de constater l'extension du processus sur les vertèbres sus et sous-jacentes : il sera intéressant de refaire, dans quelques années, de nouvelles radios chez ce malade. Nous avons déjà souligné dans l'Observation l'analogie de ce cas avec celui de BARBER. La rareté de tels exemples s'explique par le nombre restreint de sujets âgés atteints de dysplasie spondylo-épiphysaire tardive, ayant pu être examinés. Dans ces circonstances, les caractères typiques de la vertèbre sont impossibles à mettre en évidence, en raison de la soudure rachidienne.

Les radios du bassin montrent déjà ses petites dimensions. Surtout, elles mettent en lumière, avec une grande fréquence, les lésions d'arthrose de la hanche.

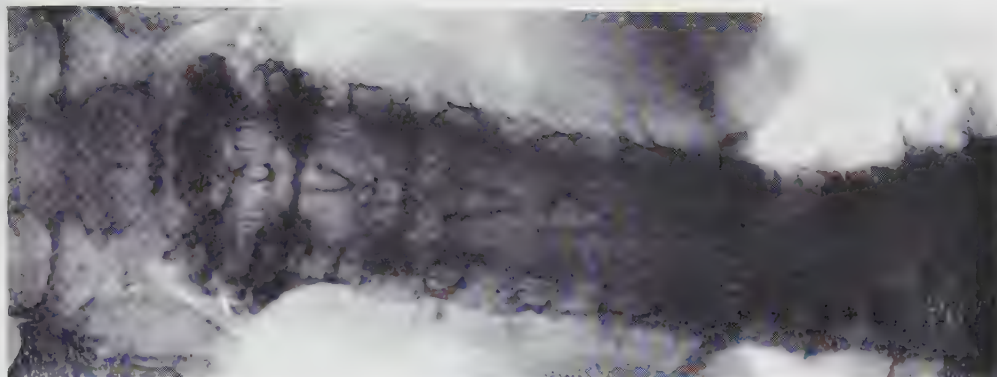


Fig. 14

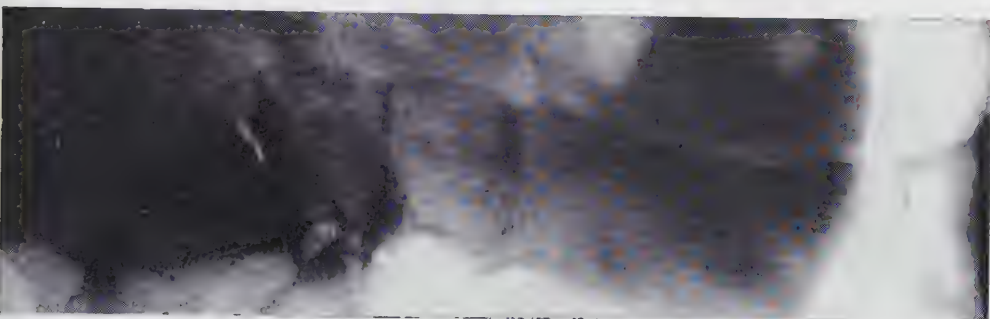


Fig. 15

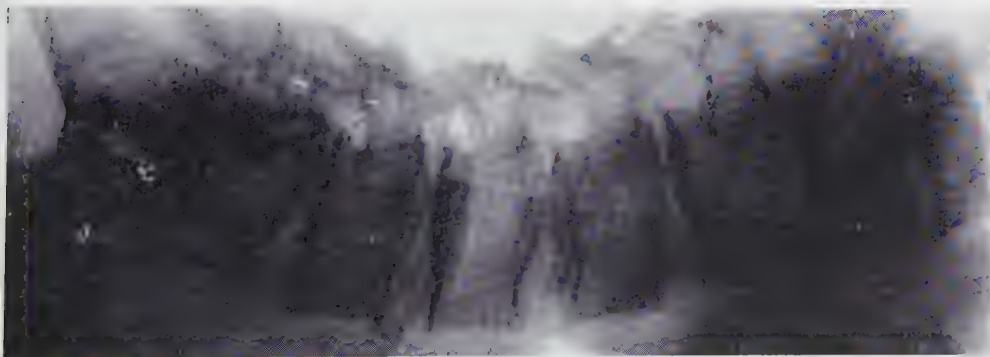


Fig. 16

Fig. 14 et 15. — Soudure totale des corps vertébraux de D12 à L5.
(Observation N° 5 -- 57 ans).

Fig. 16. — Aspect typique de platyspondylie chez l'adulte.
(Observation N° 6 -- 53 ans).



Fig. 17. — Tomographie du rachis dorso-lombaire à 17 ans, précisant déformation du corps, outre la platyspondylie, des lésions débutantes d'arthrose vertébrale (Observation N° 4).

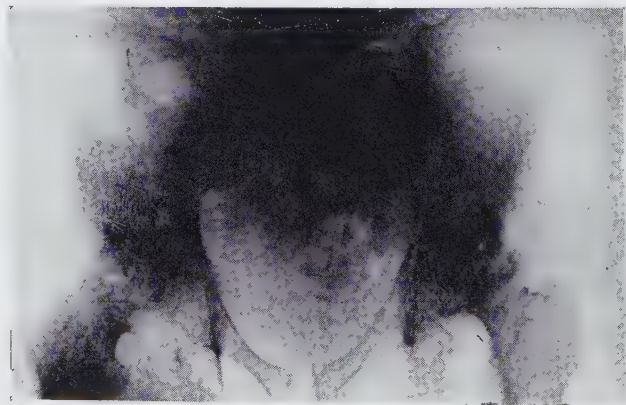


Fig. 18. — Bassin face de l'Observation N° 4 montrant les lésions d'arthrose de la hanche (plus importantes à D (correspondant aux phénomènes de blocage).

— En premier lieu, la *malformation de la tête fémorale*, aplatie et déjetée en bas et en dedans (Obs. 4 et 5).

— Puis, le *pincement de l'interligne articulaire*.

— Enfin, les *altérations de la texture de la tête* juxtaposant des zones de condensations à des zones de raréfaction, traduisant le processus dégénératif.

On retrouve les mêmes altérations de texture au niveau de la cavité cotyloïde avec production d'ostéophytes.

Par contre, *en opposition*, on note l'intégrité du col, très raccourci, et de la disphyse fémorale.

On n'observe en aucun cas de coxa valga.

Au terme de cette étude clinique et radiologique, nous voyons donc que les éléments essentiels de la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive sont les suivants :

1) *Ralentissement de la croissance*, surtout notable vers dix ans, mais parfois décelable un peu plus précocément ;

2) *Brièveté du tronc* qui entraîne une insuffisance staturale variable, mais parfois modérée ;

3) *Atteinte radiologique sévère du rachis* avec *platyspondylie* généralisée, qui contrastent avec des lésions des épiphyses périphériques très discrètes ou absentes.

4) *Evolution* compatible avec une existence normale, mais assombrie par le développement de coxarthrose souvent précoce.

Un dernier élément permet d'affirmer l'indivualité de la maladie, *c'est la transmission récessive liée au sexe*, que nous étudierons maintenant.

ETUDE GENETIQUE

Que faut-il entendre par hérédité récessive liée au sexe ?

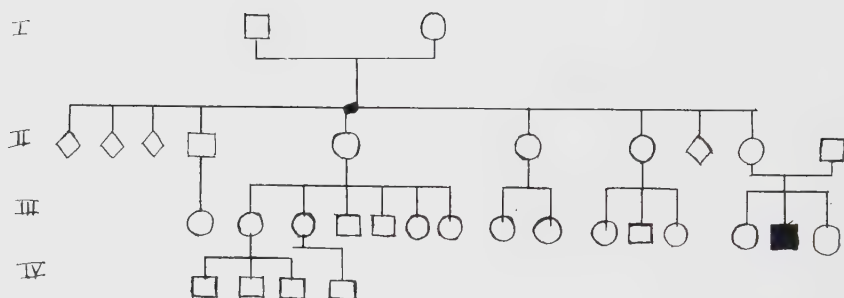
Nous rappellerons que dans le patrimoine héréditaire d'un individu, les *chromosomes* sont tous à l'état double, l'un étant d'origine paternelle, l'autre d'origine maternelle. Seule une paire échappe à cette règle, ce sont les *chromosomes sexuels*, identiques chez la femme : XX, mais différents chez l'homme : XY. Le chromosome Y étant beaucoup plus court que le chromosome X.

Les chromosomes sont constitués d'une chaîne de gènes qui déterminent les caractères hérités. En un point précis d'un chromosome qu'on appelle un « *locus* », un gène peut être remplacé par un autre situé au même endroit, mais dont l'action est différente, c'est un gène « *allèle* ».

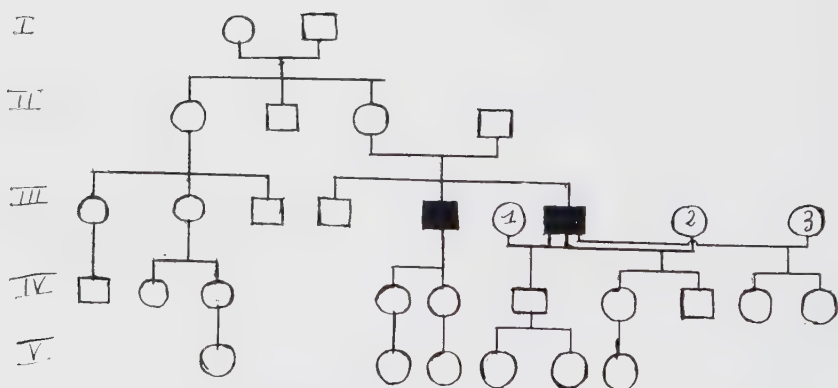
Si deux allèles identiques existent sur les deux chromosomes homologues (d'origine paternelle et maternelle), le sujet est *homozygote* pour le gène considéré. A l'inverse, s'il s'agit de deux allèles différents, il est *hétérozygote*.

Un gène est *récessif*, lorsque le caractère qu'il conditionne ne se manifeste que chez des sujets homozygotes.

Dans le cas de *l'hérédité liée au sexe*, le gène est situé sur le chromosome X. *S'il s'agit d'un gène récessif, il ne se manifeste pas chez la femme*, car il est dominé par l'allèle correspondant (sauf si celle-ci est homozygote, ce qui est exceptionnel,



Arbre généalogique N° 3



Arbre généalogique N° 6

lorsqu'il s'agit d'un allèle rare). Si, par contre, il est transmis à un homme, il va se manifester, car il n'y a pas de place sur le chromosome Y pour l'allèle normal correspondant.

Ainsi, lorsqu'il s'agit d'un gène récessif responsable d'une anomalie, les hommes porteurs du gène récessif seront tarés et les femmes seront indemnes.

Mais la tare peut être transmise aux hommes par les femmes, apparemment saines (puisque le chromosome X de l'homme provient de sa mère) ; et ces femmes appelées conductrices sont filles ou sœurs de malades. La tare peut encore être transmise à ses petits-fils par un homme malade dont les filles sont toutes conductrices.

Une telle transmission a été prouvée pour la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive :

— Tout d'abord, elle frappe seulement les hommes.

— D'autre part, de nombreux arbres généalogiques objectivent toutes ces caractéristiques. Nous en reparlerons dans l'histoire de l'affection, mais citons déjà ceux de JACOBSEN, de MERLEN, de LAMY et MAROTEAUX portant tous sur plusieurs générations.

Dans notre travail, nous n'avons pas de généalogies démonstratives. Nous avons cependant un cas familial, notre observation n° 6.

Comment expliquer ces cas isolés ? Comment peuvent-ils ne pas faire refuter le diagnostic ?

Trois possibilités peuvent se rencontrer :

1) Celle des mutations, par transformation brutale d'un gène en un allèle qui n'existait pas chez ses parents.

Le gène muté siège sur la partie non homogène du chromosome X. Bien que récessive, la mutation se manifeste dès la première génération, si celle-ci comporte des garçons.

2) L'enquête peut être rendue difficile, si elle porte sur une famille de dimensions réduites (observation n° 5). Dans ces conditions, la maladie peut ne pas réapparaître, et cette éventualité est du reste bien connue dans l'hémophilie.

3) Enfin, les recherches peuvent être impossibles : dans notre observation n° 3, la mère du malade est orpheline à l'âge de cinq ans. Ses parents espagnols venaient de s'installer en Algérie, et elle ne retournera jamais en Espagne.

Dans notre observation n° 4, le sujet est originaire d'un village kabyle et l'enquête est là aussi impossible.

Sans oublier les dissensions familiales qui, comme dans notre observation n° 6, rendent les recherches périlleuses !

Quoi qu'il en soit, cette étude nous montre que :

— *Le sexe masculin est seul frappé.*

— *La tare est transmise par l'intermédiaire des femmes ainsi conductrices.*

— *Les malades sont issus de parents apparemment sains.*

— *Leurs enfants semblent normaux.*

— *La moitié de leurs petits-fils issus de leurs filles seront atteints.*

Nous retrouvons au total ici les caractères observés dans l'hémophilie, et l'élément génétique venant confirmer le tableau clinique et radiologique, l'on est en droit d'affirmer le diagnostic de dysplasie spondylo-épiphysaire tardive.

HISTORIQUE

Individualisée en 1957, la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive avait été observée dans ces caractères typiques plusieurs fois :

En 1927, NILSONNE publie une observation familiale concernant trois frères de dix-neuf, vingt-cinq et vingt-sept ans, dont l'allure générale est bien particulière :

« Sujets petits, remarquables par la brièveté du tronc et une limitation des mouvements du rachis. »

Il ne signale rien d'autre, sinon un léger genu valgum de l'un d'eux. Les clichés de la colonne vertébrale montrent que les corps sont étalés et aplatis. L'affection s'est révélée tardivement, et NILSONNE pense qu'il s'agit d'une anomalie congénitale du rachis de nature inconnue, à laquelle aucun autre nom ne convient mieux que celui de platyspondylie généralisée congénitale.

Il n'y avait pas d'autre sujet atteint dans la famille, et les cinq sœurs de ces trois garçons étaient indemnes.

En 1928, nouvelle observation familiale de DAM, au sujet de trois frères.

En 1937, toujours à propos des trois frères, VOLHARD et DRIGALSKI relatent des anomalies cliniques et radiologiques évoquant celles déjà signalées par les auteurs précédents.

Le reproche fait à de telles publications est la faiblesse de l'argument génétique, les arbres généalogiques se limitant à deux générations.

En 1938, observation n° 5 de la thèse de BARBIER.

En 1939, JACOBSEN décrit sous le nom d'ostéochondrodystrophie déformante héréditaire, une maladie qui avait frappé *vingt membres d'une même famille*, dont il put examiner quatre représentants. Là encore, le diagnostic était posé tardivement, il y avait platyspondylie avec atteinte discrète des autres épiphyses, affirmation d'une transmission récessive liée au sexe ; et l'on en faisait *une forme clinique de la Maladie de Morquio*.

Plusieurs observations ont été depuis sans doute relatées sous le nom de Maladie de Morquio :

— Telle celle de COSTE et FAULON, en 1951.

— Tel arbre généalogique de la thèse de MERLEN en 1952.

— La même année, FRANÇON, LANCE et PIZON publient sur une pseudo coxarthrie par syndrome de Brailsford-Morquio, chez un homme de trente-trois ans, dont la croissance s'est arrêtée à treize ans.

— En 1955, LANGERON et VINCENT publient, dans le *Journal des Sciences Médicales*, de Lille, sur un cas de chondrodystrophie spondylo-épiphysaire.

C'est le mérite du Professeur M. LAMY et de P. MAROTEAUX d'avoir réuni plusieurs cas identiques et de les avoir considérés comme une entité différente de celle de la Maladie de Morquio.

C'est en 1957 qu'ils font avec J. BERNARD, dans la *Presse Médicale*, une description clinique et radiologique de la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive, à laquelle ils apportent une remarquable documentation généalogique, concernant trois familles, et permettant ainsi de distinguer dans le cadre des dysplasies spondylo-épiphysaires, un troisième chapitre, après la Maladie de Morquio et la dysplasie polyépiphysaire, bien différente d'elles par les caractères de sa transmission.

Depuis, plusieurs cas ont été publiés :

— En 1958, l'observation n° 3 de la thèse de Mme PERALDI-ROBERT.

— En 1960, une publication de S. BARBER ; une de CAVE et GBEZO, sur trois frères africains.

— En 1961, un cas relaté sous le nom de « Tarzan Typus », dans la revue allemande de Radiologie, par GIEDION.

— D'autre part, DUBOST rapporte le cas d'un homme de cinquante-six ans qui consultait pour un syndrome digestif, et chez lequel la découverte de dysplasie spondylo-épiphysaire tardive fut fortuite.

— Enfin, toujours en 1961, nous trouvons écrit par HOBAEK, à Oslo, l'observation d'une famille dans laquelle il a pu observer des cas analogues à ceux que nous venons de décrire et qui obéissent à la transmission récessive liée au sexe.

DISCUSSION

Le terme de chondrodystrophie génotypique désigne les affections constitutionnelles de l'os, secondaires à l'action d'un gène jouant un rôle électif et spécifique dans le développement du cartilage, qui précède l'édification du tissu osseux.

Il ne peut être évidemment question ici que de l'ossification enchondrale, à l'exclusion de l'ossification de membrane.

Dans la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive, l'affection atteint électivement les vertèbres, alors que les lésions épiphysaires périphériques sont discrètes, voire absentes.

L'accroissement en hauteur des vertèbres ne se fait pas :

En l'absence de tout processus pathologique, celui-ci a lieu selon deux moyens :

Dès les stades précoces, du cartilage embryonnaire se forme au contact du périchondre qui entoure les deux tiers externes de la vertèbre, puis rapidement, il y a comblement par des lamelles d'os périostique formées au sein du conjonctif jeune.

C'est probablement précocément qu'agit le gène responsable de l'affection.

Normalement, les cellules cartilagineuses, d'abord irrégulièrement disposées, se multiplient et s'orientent en colonnes parallèles, s'hypertrophient, puis dégénèrent, tandis que, par dépôts de grains calcaires, se constitue la « zone de calcification provisionnelle ».

A ce stade, il n'y a pas encore d'activité vasculaire. C'est lors de la vascularisation que les sels de calcium sont réabsorbés et que les ostéoblastes se différencient autour des vaisseaux et constituent le tissu ostéoïde sur lequel se dépose le phosphate de calcium.

L'os spongieux ainsi formé subit ensuite de multiples remaniements.

Ici, sous l'influence du processus pathologique, les cellules cartilagineuses se multiplieraient mal, la disposition radiée n'apparaîtrait pas, et cette anarchie survenant avant toute vascularisation, entraînerait toute la perturbation de l'ossification ultérieure, dont nous avons parlée plus haut.

Si l'accroissement en largeur de la vertèbre n'est pas touchée, c'est qu'il est assuré aux dépens du périchondre des régions externes.

En fait, il s'agit là de suppositions qu'aucun examen anatomique chez l'enfant n'a pu venir étayer.

Comment s'expliquer la découverte relativement tardive de l'affection ? Pourrait-on croire que les lésions débutent lors de leur découverte apparente ?

Pour MERLEN, une hypothèse séduisante résoudrait l'énigme, correspond-elle à la réalité ?

Cette platyspondylie serait compensée longtemps par la hauteur des disques intervertébraux de telle sorte qu'il existerait un équilibre entre corps et disques. Ces derniers s'affaissant progressivement, c'est alors que se manifesterait le malisme.

En fait, nous pensons que, du fait du caractère assez modéré des anomalies, elles ne se manifestent qu'assez tardivement sur le plan clinique, et il est probable qu'une notion de relative intervenant, il faut que le développement corporel soit suffisant pour que le raccourcissement du tronc devienne évident.

L'individualisation de la maladie récente ne laisse pas encore assez de recul à de valables statistiques, mais l'on cherche à vérifier la précocité de l'expression vertébrale des lésions, en radiographiant les fils de conductrices présumées.

La discussion étiopathogénique est, on le voit, fort difficile. Due à l'imperfection de nos méthodes d'investigation, elle prouve, dans l'état actuel de nos connaissances, la valeur diagnostique de la clinique et de la radiologie. Enfin, elle souligne une fois encore l'importance de la génétique.

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Nous avons vu que le caractère plus discret de ce nanisme génotypique pouvait en amener la découverte, soit lors de la seconde enfance, soit beaucoup plus tard, à l'occasion d'une coxarthrose dans un service de rhumatologie. C'est dire que les diagnostics différentiels qui seront évoqués, seront tout de même assez différents.

Dans le cadre de la pédiâtrie, on élimine assez rapidement par le contexte clinique et paraclinique :

- 1) *La dysgénésie épiphysaire du myxœdème infantile* dont certains aspects cunéiformes de quelques vertèbres au pu jeter un doute.
- 2) *Un Mal de Pott dorso-lombaire*, mais il n'y a atteinte que de deux ou trois vertèbres.
- 3) *L'épiphysite vertébrale douloureuse des adolescents ou maladie de Scheuermann*. Les troubles cliniques y devancent de plusieurs années leur expression radiologique traduite par l'irrégularité des plateaux, la présence de hernies intraspongieuses. Mais on ne constate pas de platyspondylie vraie.

Dès lors, on en arrive à discuter *une chondrodystrophie*.

- 1) *L'achondroplasie de Parrot*, ne se pose guère, il n'existe ici ni micromélie, ni macrocéphalie.
- 2) *La dysplasie polyépiphysaire* ne pourrait être confondue que lorsque l'atteinte du rachis est généralisée.

Du point de vue vertébral, les images sont différentes; plus proches d'un Scheuermann, par l'aspect irrégulier des plateaux, plus ou moins convexes. La hauteur de quelques corps vertébraux, avec quelquefois des hernies intraspongieuses, peut être réduite, mais il n'y a pas de platyspondylie vraie.

En outre, dans la forme typique, les troubles fonctionnels, en particulier ceux de la marche, la limitation des mouvements articulaires accompagnent habituellement les anomalies vertébrales. Enfin, *la transmission parfois récessive n'est jamais liée au sexe.*

3) *Le diagnostic, le plus difficile en fait, est celui de la Maladie de Morquio.*

Nous l'avons vu, la dysplasie spondylo-épiphysaire tardive en a été longtemps considérée comme une forme clinique. et pour certains, elle lui demeure fort superposable, l'argument génétique exclu.

Pourtant, dans la Maladie de Morquio, la découverte est précoce vers la deuxième année.

La brièveté des membres est due à l'atteinte épiphysométaphysaire, on observe une démarche en canard, le genu valgum est fréquent, de même que l'hyperlaxité ligamentaire.

La radiologie montre qu'il s'agit d'une platyspondylie vraie, avec aspect « en langue » ; cette platyspondylie est souvent sévère avec parfois aplasie partielle de la première ou deuxième lombaire.

Quant au pronostic, il est défavorable, tant du point de vue fonctionnel que vital.

Ces éléments, on le voit, s'opposent aux critères cliniques et radiologiques de la dysplasie spondyloépiphysaire tardive. Enfin, la Maladie de Morquio se transmet suivant le mode récessif autosomique, et l'affection qui fait l'objet de cette étude est récessive liée au sexe.

Chez un adulte, les diagnostics évoqués peuvent être différents.

Les chondrodystrophies exclues, on peut envisager :

- 1) *Les ostéopathies atrophiques ou raréfiantes*, affectant surtout le rachis avec plasticité des vertèbres, tassées et déformées en diabolo, aspect biconcave des plateaux, opposé à l'aspect biconvexe recherché,
 - soit par ostéomalacie,
 - soit par ostéoporose.

- 2) *Un syndrome alcaptonurique*, qui, chez l'adulte, entraîne parfois l'*oochronose* avec certains aspects de calcifications discales qu'il ne faut pas confondre avec les irrégularités des plateaux des clichés standards ; et surtout l'absence de platyspondylie.
- 3) *Une maladie de Scheuermann* peut ici encore être discutée. Ses déviations permanentes créent un terrain éminemment favorable au développement d'arthroses rhumatismales entre trente et quarante ans.

Mais il faut remarquer que les sujets atteints de cette maladie sont généralement grands.

Ces diagnostics exclus,, une seule chondrodystrophie sera retenue, car la Maladie de Morquio est très rarement observée chez l'adulte :

La dysplasie polyéphysaire, dans sa forme prédominant sur le rachis, chez des hommes vus pour coxarthrose, avec découverte de modifications vertébrales. Toutefois, comme nous l'avons vu, l'aspect rachidien est différent.

PRONOSTIC ET TRAITEMENT

De toutes les dysplasies spondylo-épiphysaires, celle que venons d'étudier comporte le pronostic le meilleur. Celui-ci dépend de la sévérité du nanisme, et nous avons vu que la taille, à l'âge adulte, varie entre 1 m. 30 et 1 m. 57.

Que cet adulte soit amené à souffrir de cette disgrâce physique, est un fait qu'on ne saurait nier... Outre le préjudice esthétique et moral, certaines circonstances de la vie lui rappelleront son handicap : service militaire, orientation professionnelle, difficultés matrimoniales.

Mais cet homme n'est à aucun moment un diminué mental, son psychisme est normal et ce sont des considérations d'hygiène qui lui feront préférer des professions relativement sédentaires.

Dans les observations diverses que nous avons pu lire concernant des cas probables de dysplasie spondylo-épiphysaire tardive chez l'adulte, tous les sujets avaient des métiers actifs. FRANÇON, CALAIS, MARQUISE et PERRIN rapportent le cas d'un malade, couvreur et... skieur !

Le Nord-Africain de notre observation 4 vend actuellement des agrumes sur un marché parisien quel que soit le temps et, selon lui, avec plus de profit que d'inconvénient !

Si de tels cas viennent de services de rhumatologie, on sait que la probabilité d'arthrose n'est toutefois pas inéluctable, et lorsqu'elle existe, elle intéresse presque exclusivement la hanche. Nous sommes loin du pronostic sévère de la Maladie de Morquio.

Quel conseils donnerons-nous à de tels malades ? Car toute notre thérapeutique s'arrêtera là, n'ayant aucun traitement à opposer au trouble de la croissance du rachis.

Nous avons vu chez nos jeunes patients que l'adjonction de vitamines est plus psychothérapique qu'efficace !

Ce sont d'abord des conseils d'hygiène que nous leur donnerons, de façon à éviter toute circonstance favorisant les arthroses : éviter les trépidations, les efforts musculaires, éliminer certains moyens de locomotion, vivre dans un climat sec. Chez les enfants, prescrire une rééducation motrice pour lutter contre les déformations rachidiennes.

Mais, que répondrons-nous encore, lorsqu'on sollicitera notre avis sur les risques d'une union ?

La génétique nous a appris que tous les enfants d'un sujet taré semblent normaux, mais que la moitié de leurs petits-fils nés de leurs filles seront également atteints.

Dans l'hypothèse exceptionnelle où le porteur de dysplasie épouserait une femme hétérozygote porteuse de la tare, ils pourraient avoir une fille homozygote présentant la maladie : cette éventualité rarissime serait surtout possible par mariage consanguin.

Un autre problème doit encore être envisagé : *le mariage avec un sujet sain apparenté à un individu taré* :

— Si la tare frappe *la famille du garçon*, celui-ci est sain et le mariage ne sera pas déconseillé, car l'existence du chromosome X, porteur du gène anormal, ne peut passer inaperçue chez les garçons.

— Par contre, le risque est grand si la tare touche *la famille de la fille*, les sœurs d'un garçon taré ayant une chance sur deux d'être porteuses de la tare et les filles du malade étant toutes conductrices.

De ce chapitre se dégage une impression de *modération*, modération du pronostic et conseils de sagesse, moyennant quoi l'avenir d'une telle affection peut être considéré avec optimisme par le malade.

CONCLUSIONS

Nous avons tenté de démontrer les raisons qui ont permis d'isoler cette affection du cadre des chondrodystrophies spondylo-épiphysaires. Nous les reprendrons brièvement ici :

- 1) *La clinique* : Le début est tardif, car la diminution de la hauteur du tronc qui peut alerter des parents attentifs dès la fin de la première enfance, n'est guère appréciable avant la fin de la seconde enfance.

Enfin, elle peut passer parfois inaperçue.

- 2) *La radiologie* : L'atteinte du rachis avec platyspondylie généralisée, est remarquable ; elle contraste avec des lésions périphériques très discrètes, voire absentes.

- 3) *La génétique* : la transmission est récessive, liée au sexe.

La juxtaposition de ces caractères permet donc bien d'individualiser la maladie même si son mécanisme physiopathologique reste encore du domaine des hypothèses.

PERMIS D'IMPRIMER

Vu : le Doyen :
Léon BINET.

Vu et Permis d'imprimer,
Le recteur de l'Académie
de Paris : J. SARRAILH.

Vu : le Président du Jury :
M. LAMY.

BIBLIOGRAPHIE

- AUSSANNAIRE M., CABANES J., DUFRENE F., OLIVENSTEIN M. :
Un cas de dysplasie spondylo épiphysaire tardive.
Arch. Fr. Ped. **18**. 10 (1961).
- BARBER S.H. :
An unusual Form of familial osteodystrophy.
Lancet. **1**. 1220-1221 (1960).
- BARBIER L.L. :
Contribution à l'étude des cyphoses congénitales, brachyspondylies généralisées. -- Thèse de Paris (1938).
- BRACHER M. :
Chondrodystrophia congenita tarda.
Z. Orthop. Chirurg. **58**. 503-518 (1933).
- BRAILS福德 J.F. :
The Radiology of Bones and Joint.
5 édition. Churchill. London (1948).
- BRAILS福德 J.F. :
Chondrosteodystrophy.
Jour. Bones Joint Surgery. **34.B**. 53-63 (1952).
- CAVE L. et GBEZO P. :
Trois frères africains atteints de dysplasie spondylo- épiphysaire tardive. -- Médecine tropicale. **20**. 6. 760-765 (1960).
- CLEMENT R. :
Dystrophie polyépiphysaire.
Sem. Hôp. Paris. **28**. 3353-3361 (1952).
- COSTE F. et FAULONG :
Un cas de platyspondylie.
Rev. Rhum. **18**. 94-95 (1951).
- DAM E. :
Zwergwuchs mit unsicherer Pathogenese bei drei Brüdern.
Acta Med. Scand. **68**. 574-589 (-928).
- DUBOST J., DUBOST E., PICARD J.M. :
Dysplasie spondylo épiphysaire tardive.
J. Radiol. Electrol. **42**. 386-389 (1961).
- FAIRBANK T. :
Dysplasia epiphysialis multiplex.
Brit. Jour. Surg. **34**. 225-231 (1947).
- FARRINGTON G.G. :
Osteochondrodystrophy (Brailsford-Morquio).
Proc. roy. Soc. Med. **46**. 103 (1953).
- FRANÇON F., LANCE P. et PIZON P. :
Pseudo-coxarthrie par syndrome de Brailsford-Morquio.
Rev. Rhum. **19**. 352-355 (1952).
- FRANÇON F., CALAIS, MARQUISE et PERRIN :
Un cas de chondrodystrophie spondylo-épiphysaire (Syndrome de Brailsford-Morquio). -- Rev. Rhum. **18**. 141-144 (1951).
- FRANÇON F., M^{me} DURAND, FAIDHERBE P. et GUILLON :
Contribution à l'étude du syndrome de Brailsford-Morquio.
Chondrodystrophie spondylo-épiphysaire.
Rev. Rhm. **21**. 341-346 (1954).
- GIEDION A., PRADER A., und RUTTIMANN A. :
Der Tarzan Typus.
Fortschr. Röntgenstr. **94**. 472-478 (1961).
- HOBÆK A. :
Problems of hereditary chondrodysplasias (famille 13).
Oslo University Press (1961).

- HOCHHEIM X., KORNER H. et LIEBE S. :
Beitrag zu den polytopen erblichen enchondralen Dysostosen.
Arch. Orth. Unf. Chir. **47**. 463-480 (1955).
- JACOBSEN A.W. :
Hereditary osteochondrodystrofia deformans.
Jour. Am. Med. As. **113**. 121-124 (1939).
- LACAPERE J., DRIEUX H., KRIEDEL A. :
Etude anatomo-histologique du corps des vertèbres lombaires.
Rev. Rhum. **19**. 371-379 (1952).
- LACAPERE J., DRIEUX H., KRIEDEL A. :
La vascularisation du corps vertébral.
Rev. Rhum. **19**. 477-482 (1952).
- LAMY M., MAROTEAUX P. et FREZAL J. :
Les chondrodystrophies génotypiques. Définitions, Limites.
Sem. Hôp. Paris. **34**. 1675-1679 (1958).
- LAMY M. et MAROTEAUX P. :
Les chondrodystrophies génotypiques.
Expansion Scientifique (1960).
- LANGERON L. et LIEFOOGHE :
Epiphysite vertébrale douloureuse des adolescents.
J. Sc. Méd. Lille. **26**. 537 (1949).
- LANGERON L. et VINCENT G. :
Un cas de chondrodysplasie spondylo-épiphysaire.
J. Sc. Méd. Lille. **71**. 265-275 (1953).
- LAYANI F. et DURUPT L. :
Les chondrodysplasies spondylo-épiphysaires congénitales
(Syndrome de Morquio).
Rev. Rhum. **15**. 305-322 (1948).
- LEQUESNE M. :
La coxarthrose. Etude clinique, anatomique et radiologique.
Thèse de Paris 1954.
- MAROTEAUX P. et LAMY M. :
Les dysplasies spondylo-épiphysaires génotypiques.
Sem. Hôp. Paris. **34**. 1679-1686 (1958).
- MAROTEAUX P., LAMY M., BERNARD J. :
La dysplasie spondylo-épiphysaire tardive. Description clinique
et radiologique.
Presse Méd. **65**. 1205-1208 (1957).
- MAROTEAUX P. et LAMY M. :
La dysplasie polvépiphysaire.
Ann. Pédi. **97**. 3155-3169 (1959).
- MERLEN G. :
Les chondrodysplasies spondylo-épiphysaires. Etude radiologique
et essai de classification.
Thèse de Lille, 1952, n° 1.
- MORQUIO L. :
Sous une forme de dystrophie osseuse familiale.
Bull. Soc. Pédi. Paris. **27**. 145-153 (1929).
- NILSSON H. :
Eigentümliche wirbelkörperveränderungen mit familiären auftreten.
Act. Chir. Scand. **62**. 550-554 (1927).
- PERALDI-ROBERT C.N.L. :
Contribution à l'étude de la chondrodysplasie spondylo-épiphysaire
(Syndrome de Morquio). A propos de trois observations.
Thèse de Paris 1958. N° 530.
- RIBBING S. :
Hereditäre multiple Epiphysenstörungen.
Acta Radiol. Suppl. n° 34 (1937).
- SEZE S. (de), RYCKEWAERT A. et JURMAND S.H. :
Deux cas de chondrodysplasie épiphysaire entrant dans le cadre
du syndrome de Morquio.
Rev. Rhum. **17**. 228-236 (1950).
- TURPIN R. et COSTE F. :
La polyostéochondrite.
Presse Méd. **40**. 1136-1139 (1941).
- VOLHARD E. et DIRGALSKI W. :
Ueber eine eigenartige familiäre Entwicklungsstörung
des Rumpfskeletts.
Zbe. Inn. **58**. 243-252 (1937).

TABLE DES MATIERES

INTRODUCTION	17
CHAPITRE I	
Observations N° 1	19
2	23
3	25
4	29
5	31
6	34
CHAPITRE II	
Etude clinique et radiologique	37
Chez l'enfant,	
Chez l'adulte.	
CHAPITRE III	
Etude génétique	45
CHAPITRE IV	
Historique	49
CHAPITRE V	
Discussion	51
CHAPITRE VI	
Diagnostic différentiel	53
CHAPITRE VII	
Pronostic et traitement	57
CONCLUSIONS	59
BIBLIOGRAPHIE	60

